

فاکوماتوزیس پیگمنتوواسکولاریس:

گزارش یک مورد

دکتر محمود فرشچیان^۱، دکتر کریم نبی‌زاده^۲

۱ - دانشیار، ۲ - دستیار؛ گروه پوست، دانشگاه علوم پزشکی همدان

برای بیمار تشخیص فاکوماتوزیس پیگمنتوواسکولاریس نوع IIIa مطرح گردید. واژه‌های کلیدی: فاکوماتوزیس پیگمنتوواسکولاریس، خال اسپیلوس، خال لکه شرابی

بیماری که شرح داده می‌شود مرد ۱۸ ساله‌ای است که سابقه مادرزادی از خال اسپیلوس (nevus spilus) بزرگ در نیمه راست بدن، همراه با خال لکه شرابی (port wine stain) در ناحیه قدام و خلف تنه بدون گرفتاری سیستمیک دارد. با توجه به علایم بالینی و گزارش بیوپسی پوست،

مقدمه

هر کدام از تیپ‌های فوق نیز براساس وجود یا فقدان علایم عمومی به گروه‌های a و b تقسیم‌بندی می‌شوند. اگر فقط بیماری پوستی وجود داشته باشد زیرگروه a و اگر هم بیماری پوستی و هم درگیری خارج پوستی بخصوص ناهنجاری‌های سیستم عصبی و چشمی وجود داشته باشد، زیرگروه b اطلاق می‌شود.

تظاهرات سیستم عصبی مرکزی بصورت تشنج و همی‌پلژی هستند. گمان می‌رود که اختلالات تکاملی ستیغ عصبی که منشاء اعصاب و ازوموتور و ملانوسیت‌ها هستند، در پاتوژنز بیماری دخیل باشد (۲).

تنظیم عصبی ناقص (aberrant) عروق خونی همراه با مهاجرت غیرطبیعی ملانوسیت‌ها می‌تواند توجه‌کننده همراهی مالفورماسیون کاپیلری (خال لکه شرابی) و ضایعات ملانوسیتیک باشد (۲). به علت اینکه این دو اختلال مادرزادی از انواع سلولی متفاوتی منشاء می‌گیرند، احتمالاً اختلال توارثی زمینه‌ای به صورت جهش اتوزمال مغلوب در دو جایگاه متفاوت و مجاور هم در کروموزوم یکسان واقع شده است (۴).

معرفی بیمار

بیمار مرد ۱۸ ساله‌ای است که به علت ضایعات هیپرپیگماته به درمانگاه پوست مراجعه نموده است.

لغت فاکوماتوزیس دلالت بر ابتلاء همزمان مالفورماسیون تکاملی در چشم، پوست و سیستم عصبی مرکزی دارد. (۱) فاکوماتوزیس پیگمنتوواسکولاریس اشاره به همراهی یک مالفورماسیون مویرگی (خال لکه شرابی port wine stain) با ضایعات ملانوسیتیک مادرزادی مختلف از جمله ملانوسیتوزیس درمال مثل Mongolian spots، خال اسپیلوس (nevus spilus) یا خال اوتا (nevus of Ota) دارد (۲). همچنین همراهی با خال اپیدرمال و خال آنمیکوس نیز ذکر شده است (۳). از سال ۱۹۴۷ که بیماری توصیف شده تا حال فقط کمتر از ۱۰۰ مورد از این بیماری گزارش شده که اکثر موارد از ژاپن بوده است (۲).

فاکوماتوزیس پیگمنتو و اسکولاریس به چهار نوع تقسیم‌بندی می‌شود: (۲، ۱)

- Type I: port wine stain + linear epidermal nevus
- Type II: port wine stain + dermal melanocytosis
- Type III: port wine stain + nevus spilus
- Type IV: port wine stain + dermal melanocytosis + nevus spilus

مؤلف مسئول: دکتر محمود فرشچیان - همدان، مرکز آموزشی درمانی سینا

بیمار سابقه این ضایعات را از بدو تولد ذکر می‌کند که وسعت و شدت ضایعات از آن زمان ثابت بوده است. سابقه تشنج، بیماری عصبی، چشمی و بیماری سیستمیک دیگری را نمی‌دهد.

در معاینه در پوست نیمه راست سر، گردن، خلف تنه، سینه، شکم، بازو، ساعد، باسن و ساق پای راست (پوست نیمه طرف راست بدن) پچ‌های وسیع و گسترده هیپرپیگمانته شیر قهوه‌ای (cafe au lait macules) با حاشیه مشخص و نامنظم وجود داشت. در زمینه این پچ‌های هیپرپیگمانته تعداد زیادی ماکول‌های تیره به رنگ سیاه به اندازه ۵-۲ میلی‌متر و متراکم دیده می‌شدند (تصویر ۱). در قدام گردن و سینه ضایعات عروقی لکه شرابی بدون زمینه پیگماتتاسیون و در خلف تنه ضایعات بزرگ لکه شرابی در زمینه ضایعات پیگمانته فوق‌الذکر، مشاهده می‌شد (تصویر ۲).

مخاط دهان و تناسلی طبیعی بود. معاینه چشم‌ها، سمع قلب و ریه‌ها طبیعی بوده و در معاینه دستگاه عصبی نکته

غیرطبیعی وجود نداشت. عکسبرداری جمجمه، مهره‌های گردنی، توراسیک و لومبوساکرال نیز طبیعی گزارش گردید.

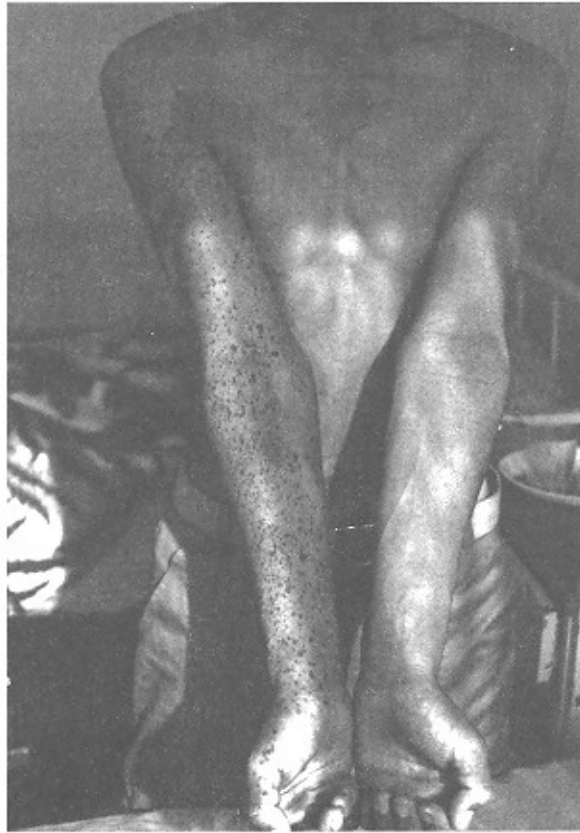
از ضایعات هیپرپیگمانته بیوپسی انجام شد که در بررسی میکروسکوپی لایه بازال محفوظ و شدیداً پیگمانته و توأم با افزایش تراکم ملانوسیت‌ها بوده، ملانوفاز درم فوقانی همراه با سلول‌های نووسیتی دوکی شکل (spindle nevus cell) در درم عمقی و بخصوص در اطراف ضمایم مو و عرق مشاهده شد. تغییرات فوق بیانگر خال ملانوسیتی درمال همراه با لنتیگو می‌باشد (تصویر ۳) که در مجموع تشخیص nevus spilus گزارش شد.

با عنایت به علائم بالینی پوستی و فقدان علائم عمومی و گزارش آسیب‌شناسی بیوپسی پوست، برای بیمار تشخیص phakomatosis pigmentovascularis type IIIa مطرح گردید.

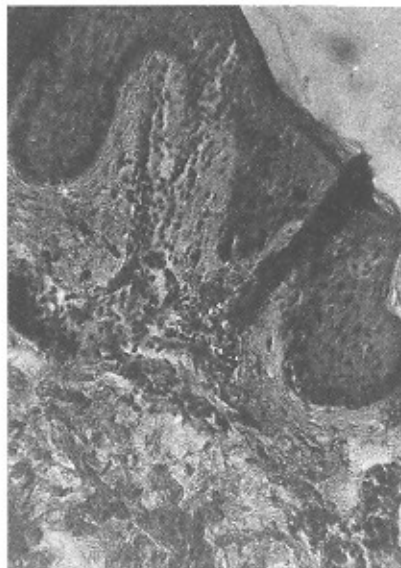
تصویر شماره ۱: پچ‌های وسیع هیپرپیگمانته به رنگ قهوه‌ای روشن که در زمینه آنها ماکول‌های تیره سیاهرنگ دیده می‌شود. (nevus spilus)



تصویر شماره ۲: بچ‌های ارشمانتوی عروقی در سینه (خال لکه شرابی)



تصویر شماره ۳: هیپرپگماتاسیلون شدید لایه بازال و توده‌های سلولی نوسیتی در درم در اطراف ضمایم (رنگ آمیز H & E درشتنمایی 25X)



Di-landro و همکاران (۷) از ایتالیا یک مورد نوع Iib این بیماری را گزارش کرده‌اند که ضایعات پوستی بصورت نقاط آبی‌رنگ (درمال ملانوسیتوزیس) منتشر در پوست توأم با خال لکه شرابی، خال آنمیکوس و ملانوزیس چشمی همراه با ضایعات آنژیوماتوزیس کلیوی بدون درگیری عصبی داشته است.

مورد دیگر از نوع Iia توسط Cincinnati و همکاران (۸) از ایتالیا شرح داده شده که بیمار آنها دختر ۶ ساله‌ای با ضایعات پوستی پیگماتته به شکل لکه‌های مغولی (Mongolian spots) توأم با خال لکه شرابی و ملانوزیس چشمی دو طرفه بوده است.

بطور کلی بیماران مبتلا به فاکوماتوزیس پیگماتتوواسکولاریس که خال لکه شرابی همراه با ملانوزیس چشمی داشته باشند، در معرض خطر بالایی جهت ایجاد گلوکوم مادرزادی و ملانوم چشمی می‌باشند (۹).

در پنج سال اخیر موارد معدودی از بیماری فاکوماتوزیس پیگماتتوواسکولاریس گزارش شده است که بیمار ما می‌تواند یکی از آنها باشد. با توجه به وجود خال لکه شرابی و خال spilus بزرگ بدون درگیری دستگاه عصبی مرکزی و چشمی، بیمار گزارش شده ما از نوع IIIa فاکوماتوزیس پیگماتتوواسکولاریس می‌باشد.

یک مورد دیگر این بیماری شیرخوار ۱۱ ماهه‌ای می‌باشد که توسط Tsurut و همکاران (۵) از کشور ژاپن گزارش شد. این بیمار علاوه بر خصوصیات بیمار ما یعنی وجود خال اسپیلوس بزرگ و خال لکه شرابی، گرفتاری عصبی بصورت تشنج و همی‌پارزی داشته که در واقع نوع IIIb فاکوماتوزیس پیگماتتوواسکولاریس می‌باشد.

Bielsa و همکاران (۶) از آلمان بیماری را شرح داده‌اند که خال اسپیلوس منتشر به همراه خال آنمیکوس با گرفتاری سیستمیک به شکل لنف ادم داشته است.

منابع

- 1 - Champion RH, Burton OL, Ebling FJG (eds). Text book of dermatology. London: Blackwell Scientific Publications. 1998: 574.
- 2 - Freedberg M, Eisen Z, Wolff K, et al. Dermatology in general medicine. New York: Mc Graw Hill, 1999: 1175-94.
- 3 - Arndt A, Leboit E, Robinson K, et al: Cutaneous medicine and surgery. Philadelphia: Saunders, 1996: 1492-1521.
- 4 - Rudolf H. Loss of heterozygosity in human skin. J Am Acad Dermatol 1999; 41:143-55.
- 5 - Tsuruta O, Fukai K, Seto M, et al. Phakomatosis pigmentovascularis type III b associated with moyamoya disease. J Pediatr Dermatol 1999; 16:35-38.
- 6 - Bielsa I, Paradelo C, Ribera M. Generalized nevus spilus and nevus anemicus in a patient with a primary lymphedema. J Pediatr Dermatol 1998; 15: 293-95.
- 7 - Di - Landro A, Tadani GC, Marchesi L. Phakomatosis pigmentovascularis: about the classification. J Pediatr Dermatol 1999; 116:25-30.
- 8 - Cincinnati P, Carucci T, Rutiloni C. Phakomatosis pigmentovasculars. J Minerva Pediatr 1996; 48: 225-28.
- 9 - Teckhasaene C, Ritch R. Glaucoma in phakomatosis pigmentovascularis. J Ophthalmol 1997; 104:150-57.



تصویر شماره ۱: پچ‌های وسیع هیپرپیگمانته به رنگ قهوه‌ای روشن که در زمینه آنها ماکول‌های تیره سیاه‌رنگ دیده می‌شود. (nevus spilus) (مربوط به عکس صفحه ۴۳)



تصویر شماره ۲: پچ‌های اریتماتوی عروقی در سینه (خال لکه شرابی) (مربوط به عکس صفحه ۴۴)